

Il n'y a rien de plus naturel que d'inspirer et d'expirer. Jusqu'au jour où l'on doit lutter, avec la peur de mourir. Informations sur cette affection pulmonaire particulièrement éprouvante: le déficit en alpha 1-antitrypsine.

Hans Wirz

# Mieux respirer

## Une maladie héréditaire perfide



Photo: zVg

### Interview avec:

**M. KD Dr. méd. Christoph Kronauer** est médecin-pneumologue au Centre de Pneumologie im Park à Zurich. «Bien des personnes souffrent d'alpha 1 sans le savoir».

Le déficit en alpha 1-antitrypsine est une maladie rare. Elle ne touche donc pas plus de cinq individus sur 10 000. On l'appelle «maladie orpheline» dans le jargon médical. Le déficit en alpha 1-antitrypsine concerne surtout les poumons, rarement le foie. Pour en savoir plus à ce sujet, nous nous sommes entretenus avec un malade: Gottfried Grünig. Lisez d'abord notre compte-rendu d'entretien avec le pneumologue M. KD Dr. méd. Christoph Kronauer.

### Qu'est-ce que l'alpha 1-antitrypsine?

Il s'agit d'un inhibiteur de protéases. Les «protéases» sont des substances chimiques du corps présentes dans les poumons. Elles les détruisent en cas d'insuffisance d'inhibiteurs pour protéger ces organes. Normalement, les protéases et inhibiteurs de protéases sont équilibrés pour éviter toute lésion pulmonaire, voire la destruction des poumons. Mais en cas de déséquilibre, un traitement médicamenteux est possible.

### Quelle est la fonction de cette substance dans le poumon?

L'alpha 1-antitrypsine protège le poumon contre la formation d'un emphysème. En médecine, on appelle «emphysème» la destruction des «alvéoles pulmonaires». Un emphysème survient lorsque les alvéoles pulmonaires dépérissent à cause d'un déséquilibre entre protéases et inhibiteurs de protéases. Ces alvéoles sont responsables de l'absorption de l'oxygène. S'il y a trop peu d'oxygène, une insuffisance respiratoire apparaît – ce dont font l'expérience par exemple les fumeurs. On appelle cette maladie BPCO ou «bronchopneumopathie chronique obstructive».

### Comment peut survenir un manque d'alvéoles pulmonaires?

Il s'agit en l'occurrence d'une maladie génétique, donc héréditaire. Si le patient possède deux gènes alpha 1-antitrypsine défectueux, un de sa mère et un de son père, la maladie se manifeste. Les alvéoles pulmonaires sont détruites. Cela se produit surtout chez les patients présentant cette anomalie génétique, et qui fument en plus des cigarettes ou respirent régulièrement des polluants, par exemple sur leur lieu de travail.

### Quels sont les symptômes d'un déficit en alpha 1-antitrypsine?

Chez les personnes avec peu d'alpha 1-antitrypsine ou une alpha 1-antitrypsine défectueuse, une affection pulmonaire ou une maladie du foie, bien plus rarement une dermatose, peut se développer. Concernant l'affection pulmonaire qui est le vif du sujet, les patients souffrent d'une insuffisance respiratoire croissante qui apparaît souvent dès la trentaine. Cette insuffisance se manifeste au début uniquement lors d'efforts, puis aussi au repos. Chez les patients avec un déficit en alpha 1-antitrypsine, la fumée de cigarette entraîne très rapidement un emphysème pulmonaire, parce qu'ils ne sont pas protégés par l'inhibiteur de protéase alpha 1-antitrypsine.

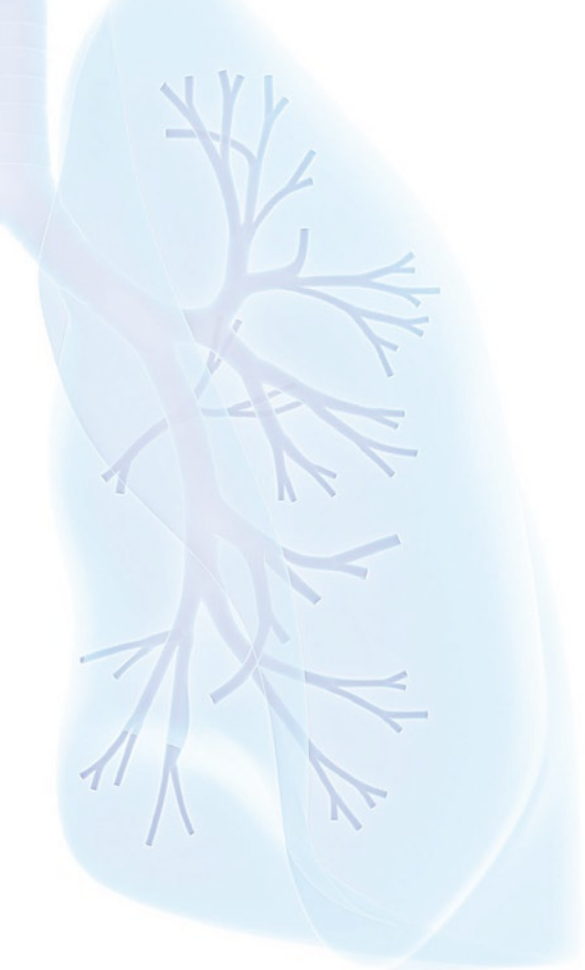


Illustration: © Sebastian Kautzki, Fotolia.com

### Comment évolue la maladie?

La maladie évolue toujours de façon progressive, donc de plus en plus gravement. Cela veut dire que la fonction du poumon diminue rapidement et que les patients souffrent de plus en plus d'insuffisance respiratoire. Au stade final, le patient doit recevoir sans cesse de l'oxygène pour parvenir à respirer.

### Une guérison est-elle possible, voire un soulagement ou un ralentissement?

Aujourd'hui, une guérison est encore impossible. On peut néanmoins administrer régulièrement de l'alpha 1-antitrypsine, par voie veineuse. Ce qui ramène le taux sanguin de l'alpha 1-antitrypsine dans une fourchette normale ou du moins plus élevée. «Thérapie d'augmentation» est la désignation exacte de cette mesure. Elle permet de ralentir infiniment le développement de l'emphysème pulmonaire et soulage ou retarde ainsi l'insuffisance respiratoire croissante.

### L'«alpha 1-antitrypsine» est-il aussi le nom d'un médicament?

L'alpha 1-antitrypsine n'est pas un médicament classique constitué ou synthétisé en laboratoire, mais une protéine naturellement présente dans le sang de sujets en bonne santé. Produite par le sang de donneurs.

### Pourquoi le dépistage précoce est-il aussi crucial?

Le dépistage précoce est vital parce que l'application rapide de la thérapie d'augmentation permet de stopper la maladie, ou de la ralentir de manière significative. De même, il est essentiel de fournir des renseignements complets aux patients. La fumée très nocive des cigarettes entraîne inévitablement un emphysème.

### Quels sont les signes d'un déficit en alpha 1-antitrypsine?

Les patients souffrent d'une insuffisance respiratoire progressive. Elle se fait sentir au début seulement en cas de sollicitation, et plus tard aussi au repos. Chez les patients qui ne font

## Vécu



L'agriculteur Gottfried Grünig vit depuis très longtemps avec cette maladie rare, qui évolue en principe lentement, mais en continu. Après nous être entretenus avec lui, nous avons rédigé l'article suivant.

### Puis tout devint compliqué

Enfant, Gottfried Grünig a été frappé par une jaunisse peu commune. Il fallut donc changer son sang. A cette époque, on ignorait encore totalement la maladie de l'alpha 1. Elle ne fut découverte qu'en 1963, chez Gottfried Grünig en 1964, à l'âge de neuf ans.

### L'évolution

A partir de 1991, il a dû inhaler. «En 2008, mon pneumologue m'a informée de l'existence du nouveau médicament Prolastin, qui n'était pas remboursé. La perfusion hebdomadaire coûtait CHF 2000.—, ce que était bien trop cher pour nous. Restait donc la thérapie. Prolastin ne fut remboursé qu'en 2012.» Et abordable pour tout le monde. Néanmoins, l'évolution de cette affection est contrôlée, documentée et enregistrée tous les six mois. Un second médicament existe aujourd'hui: Respreeza. «En plus, j'inhalé deux fois par jour avec trois médicaments et je prends deux comprimés. On m'administre également de l'oxygène 18 à 20 heures par jour. Il n'est pas exclu que j'aie besoin plus tard d'une transplantation des poumons.»

### Conséquences

En 2012, l'agriculteur a dû cesser l'élevage d'animaux; il doit surtout éviter la poussière. C'est pourquoi il n'a aucun tapis chez lui. De même, pour certains travaux, Gottfried Grünig a besoin d'un masque antipoussière. En outre, voyager est un problème. «Comme j'ai chaque semaine une transfusion sanguine, des précautions spéciales s'imposent lorsque nous voulons partir à l'étranger. Ainsi, il y a deux ans, nous avons choisi le Canada et les préparatifs furent gigantesques. En effet, il faut clarifier, organiser et assurer des tas de choses. Finalement, nous avons reçu le soutien d'un groupe d'entraide allemand.» Après quoi Gottfried Grünig a créé sous forme d'association un groupe d'entraide suisse. «Nous voulons signaler aux personnes atteintes de problèmes pulmonaires que ce déficit en alpha 1-antitrypsine existe et qu'elles peuvent se faire contrôler chez leur médecin. Nous pouvons les aider avec des informations, des recommandations et conseils simples.»

### Contact

L'association Alpha-1 compte actuellement 30 membres, dont 22 patientes et patients. «Avec la publication dans Vista, nous espérons que d'autres personnes concernées nous contacteront.»

Soit sur [www.alpha-1.ch](http://www.alpha-1.ch) ou par e-mail directement à [gottfried.gruenig@alpha-1.ch](mailto:gottfried.gruenig@alpha-1.ch). Qui se sent concerné?

pas d'efforts physiques réguliers, l'affection est en général détectée seulement lorsque l'emphysème a déjà détruit une grande partie des poumons.

On découvre cet emphysème en contrôlant la fonction pulmonaire. Par conséquent, les patients fumeurs doivent faire examiner précocement et régulièrement le fonctionnement de leurs poumons à titre d'examen préventif. A la radiographie, l'emphysème pulmonaire n'est généralement pas identifié, contrairement à la tomodensitométrie des poumons.

#### Qui doit se faire examiner?

Un examen sanguin visant à déterminer la valeur d'alpha 1-antitrypsine devrait être pratiqué sur tous les fumeurs chez lesquels a été constatée une déficience de la fonction pulmonaire. Chez ces sujets, cette déficience est la manifestation d'une BPCO ou bronchopneumathie chronique obstructive. Les patients avec un déficit en alpha 1-antitrypsine se différencient des

fumeurs avec des valeurs normales d'alpha 1-antitrypsine par le fait que l'emphysème pulmonaire se forme même en cas de faible consommation de tabac, se manifeste plus tôt et progresse beaucoup plus vite.

#### Comment encourager le dépistage précoce?

Les signes cliniques du déficit en alpha 1-antitrypsine sont largement sous-diagnostiqués. Cela signifie que beaucoup de personnes en sont atteintes sans le savoir. Ainsi, elles ne peuvent pas adopter le comportement approprié, et les médecins ne peuvent pas procéder à une substitution en alpha 1-antitrypsine. Pour encourager le dépistage précoce, il faut pratiquer sur tous les fumeurs et ex-fumeurs atteints d'une BPCO ou d'un emphysème pulmonaire un examen sanguin déterminant la concentration de l'alpha 1-antitrypsine. ■

Source: Magazine Suisse de la Santé